

Detekcja mutacji c.407G>A w genie F7  
powodującej niedobór czynnika VII u  
różnych ras psów poprzez bezpośrednie  
sekwencjonowanie DNA

**Klient:** Jan Novák, Dlouhá 1, 30000 Plzeň, Czech Republic

**Badany próbką:**

Próbka: 21-12345

Data otrzymania: 01.02.2021

Typ próbki: krew

Informacje dostarczone przez klienta

**Nazwisko:** Lassie DEMO

**Rasa:** Plemeno

Numer tatuażu: 1392013

Mikroczip: 123 456 789 012 345

Numer rejestracyjny: REGQ12345

Data urodzenia: 1.1.2020

Płeć: samica

Data pobrania: 01.02.2021

Tożsamość zwierzęcia została zweryfikowana.

**Wynik:** Mutacja nie została wykryta (N/N)

**Legenda:** N/N = normalny genotyp. N/P = nosiciel mutacji. P/P = zmutowany genotyp (najprawdopodobniej będzie dotknięty tą chorobą). (N = negatywny; P = pozytywny)

#### Wyjaśnienie wyników

Obecność lub brak mutacji c.407G>A (poprzednia nomenklatura c.6385G>A) w genie F7 powodującej niedobór czynnika VII (FVII) badano u kilku ras psów (Airedale terrier, Alaskan Klee kai, beagle, fiński pies gończy, sznaucer wielki, papillon, phalene, szkocki pies gończy). FVII jest glikoproteiną zależną od witaminy K, która po aktywacji odgrywa kluczową rolę w inicjacji krzepnięcia. Niedobór czynnika VII niekorzystnie wpływa na krzepliwość krwi, powodując nadmierne krwawienie w przypadku jakiegokolwiek urazu lub innej interwencji.

Mutacja powodująca niedobór FVII jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Choroba występuje tylko u osób, które mają mutację w obu kopiach genu F7 (osoby P/P pozytywne/pozytywne). Nosiciele zmutowanego genu (N/P, tj. negatywni/pozytywni) są klinicznie zdrowi, ale mogą przekazać mutację swojemu potomstwu. W przypadku kojarzenia dwóch heterozygotycznych osób (N/P), teoretycznie 25% potomstwa będzie całkowicie zdrowe, 50% potomstwa nosicieli i 25% potomstwa odziedziczy zmutowany gen od obojga rodziców i będzie cierpieć na niedobór FVII.

**Metoda:** SOP188-MPS-canine, MPS, w zakresie akredytacji

Data wystawienia raportu: 06.02.2021

Data przeprowadzenia testu: 01.02.2021 - 06.02.2021

Approved by: Mgr. Martina Šafrová, Laboratory Manager



Genomia jest akredytowana zgodnie z normą ISO/IEC 17025:2018, numer akredytacji 1549.

Genomia s.r.o, Republikánská 6, 31200 Plzeň, Czech Republic

www.genomia.cz, laborator@genomia.cz, tel: +420 373 749 999



Kod do weryfikacji raportu to 12AB-CD34-GENO-MIA0-EFGH. Przejdź na [www.genomia.cz](http://www.genomia.cz), aby zweryfikować raport.

Raport z wyników badań nie może być reprodukowany w inny sposób niż w całości bez zgody laboratorium.

Wynik odnosi się tylko do przebadanej próbki w stanie, w jakim została przyjęta. Genomia nie odpowiada za prawidłowość danych przekazanych przez klienta.